

## **Klinefelter oireyhtymä**

Marja-Terttu Saha

### **Mikä on Klinefelterin oireyhtymä?**

Tri Harry Klinefelter kuvasi vuonna 1942 yhteensä yhdeksän miestä, jolla oli suurentuneet rintarauhaset, pienikokoiset kivekset ja laboratoriotutkimuksissa siittiötuotannon häiriöön sopivat löydökset. Kymmenkunta vuotta myöhemmin todettiin, että oireyhtymän aiheuttaa ylimääräinen sukupuolikromosomi. Kromosomit sisältävät ihmisen perimän, ne määräävät yksilön hiusten ja silmien värin sekä sen, onko hän poika vai tyttö. Naiset perivät kaksi X-sukupuolikromosomia, yhden kummaltakin vanhemmalta. Miehet perivät X-kromosomin äidiltään ja Y-kromosomin isältään. Klinefelter-oireyhtymässä pojalla on ylimääräinen X-kromosomi. 1970-luvun alussa tutkittiin USA:ssa yli 40000 vastasyntyneen kromosomit, ja todettiin XXY-löydöksen olevan eräs tavallisimmista tunnetuista kromosomimuutoksista, esiintyvyydeksi on laskettu 1:500 -1:1000 vastasyntyntä poikalasta. Vaikka kromosomivirhe on näinkin usein esiintyvä, on varsinainen Klinefelterin oireyhtymä varsin harvinainen. Monet miehet elävät normaalia elämää edes epäilemättä, että heillä on ylimääräinen sukukromosomi. Tästä syystä monet tutkijat ovat lakanneet käyttämästä termiä Klinefelterin oireyhtymä, vaan puhuvat pojista ja miehistä, joilla on ylimääräinen kromosomi käyttäen termiä "XXY-mies". Tyypillisiä piirteitä XXY-pojilla ja miehillä ovat niukka kasvojen ja vartalon karvoitus, joskus rintojen kasvu ja pyöreähkö vartalon malli. Nämä pojat ovat usein pitempiä kuin isänsä ja veljensä ja heillä on taipumusta ylipainoisuuteen.

Mikäli XXY-kromosomisto aiheuttaa oireita, ne ovat pääsääntöisesti hoidettavissa. Vaikeimpana ongelmana koetaan usein puheen kehityksen hitaus. Vaikka XXY- pojat eivät yleensä ole henkisesti kehitykseltään hidastuneita, heillä saattaa esiintyä jonkinasteista kielellisen kehityksen häiriintyneisyyttä. Varhaislapsuudessa he usein oppivat puhumaan selvästi ikätovereitaan myöhemmin ja heillä voi olla vaikeuksia oppia lukemaan ja kirjoittamaan. Myöhemminkin heillä saattaa olla kielellisiä ongelmia. Jos tätä asiaa ei tunnusteta ja hoideta, voi seurauksena olla koulunkäynnin vaikeutuminen ja häiriö itsetunnon kehityksessä. Ongelman varhainen tunnistaminen antaa parhaat edellytykset hoidolle, jolloin haitoilta vältetään.

Murrosiässä aloitetulla testosteronihormonin korvaushoidolla voidaan vaikuttaa kehon kasvuun miehispään suuntaan, hoito myös lisää lihasvoimaa ja karvoitusta. Kirurgi voi tarvittaessa suorittaa rintojen pienennyksen.

### **Mikä oireyhtymän aiheuttaa?**

Selvää syytä sille, että perheeseen syntyy XXY-poika ei tunneta. Solunjakautumisen aikana sukukromosomien jakautuminen joskus häiriintyy, ja tällöin munasolussa voi poikkeuksellisesti olla yhden sijasta kaksi X-kromosomia tai siittiösolussa sekä X että Y-kromosomi. Tällaisen hedelmöityksen seurauksena syntyy XXY Noin puolessa tapauksista ylimääräinen kromosomi on peritty isältä. Synnyttäjän iän lisääntyminen lisää XXY-riskiä vain hiukan.

## **Diagnoosi**

Suuri osa XXY-tapauksista jää kokonaan toteamatta asianomaisten ollessa ikätovereidensa kaltaisia. XXY-diagnoosiin tarvitaan kromosomiviljelynäyte. Se otetaan tavallisena verinäytteenä laboratoriossa.

Raskauden aikana voidaan lapsivesi- tai istukkanäytteestä määrittää syntyvän lapsen kromosomisto. Raskaudenaikaisia seulontanäytteitä otetaan esimerkiksi Downin syndrooman toteamiseksi ja tällöin mahdollinen XXY tulee esiin, vaikka sitä ei seulonnalla erityisesti etsitty. Vanhemmat saattavat kokea eduksi sen, että jo etukäteen tiedetään XXY-löydöksestä. Tällöin ehkä huomataan nopeammin lapsen mahdolliset ongelmat esim. kielellisen kehityksen suhteen, ja aloitetaan apu ajoissa.

Puheen kehityksen viivästyminen voi johtaa tutkimuksiin, joissa XXY-diagnoosi selviää. Vähän myöhemmin koulun jo alettua saattavat luku- ja kirjoitusvaikeudet johtaa selvityksiin.

Rintojen kasvu murrosiässä myös pojilla on tavallista. Ehkä 10%:lla XXY-pojista rintojen kasvu on niin voimakasta, että se johtaa lääkärin vastaanotokäyntiin. Murrosikäkehityksen aikana voi huomiota kiinnittää XXY-poikien kivesten pienikokoisuus.

Aikuisiässä XXY-diagnoosi tehdään tavallisimmin lapsettomuustutkimusten yhteydessä. Lääkärintutkimuksessa todetaan pienikokoiset kivekset ja verinäytteestä voidaan määrittää poikkeavat hormoniarvot, jotka viittaavat siihen, että kivekset eivät toimi normaalisti.

## **Informaatio perheelle, ympäristölle, asianomaiselle**

Jos XXY-diagnoosi on tiedossa ennen lapsen syntymää, vanhemmat usein miettivät, kenelle kertoa ja mitä. Osa vanhemmista pelkää tiedon diagnoosista vaikuttavan isovanhempien ja sukulaisten asenteisiin lasta kohtaan ja tästä syystä he päätyvät etenemään hitaasti kertoen asiasta asteittain vasta lapsen kasvaessa. Toiset taas kokevat sukulaisten olevan enemmän perhettä tukevia, jos informaatio on annettu jo varhain. Vanhempien on myös päätettävä, milloin kertoa pojalleen asiasta. Varhaista kertomista on puollettu sillä perusteella, että asian salailu voi johtaa lapsen epäilemään jotain todella vaikeaa poikkeavuutta itsessään. Toisaalta liian varhain annettu tieto, jota lapsi ei ymmärrä, voi johtaa väärinkäsityksiin, kun lapsi puolestaan informoi omaa ympäristöään. Näistä syistä on suositeltu, että tieto annettaisiin nuorelle murrosiän keski- tai loppuvaiheessa, jolloin XXY-poika pystyy ymmärtämään, mistä on kysymys ja myös päättämään, kenen kanssa haluaa tämän tiedon jakaa.

## **Lapsuus**

XXY-poikien ei ole todettu millään lailla eroavan ikätovereistaan vauvakaudella. Vanhemmat kuvaavat usein XXY-pojan rauhalliseksi, "helpoksi" vauvaksi, ehkä jopa vähän passiiviseksi. Leikki-iässä nämä pojat ovat jonkinverran ujoja ja varautuneita. He oppivat kävelemään ehkä vähän muita myöhemmin ja puheenkehitys voi olla viivästynyt. Joillakin viivästyminen saattaa olla vaikeampaa, jolloin lapsi oppii puhumaan vasta noin 5-vuotiaana. Toisilla puhuminen voi edistyä normaalilla tavalla ja ongelmia ilmaantua vasta lukemisen kanssa koulun alettua. Osalla ei ole mitään kielelliseen kehitykseen liittyviä ongelmia.

Kielellinen ongelma XXY-pojalla on useimmiten tuottamispuolella. Lapsi ymmärtää toisten puheen normaalisti tai lähes normaalisti, mutta oma puhuminen tuottaa vaikeuksia. Tämä puolestaan heijastuu sosiaaliseen kanssakäymiseen. XXY-poika on herkästi ujo ja syrjäänvetäytyvä, hän harvoin omaksuu johtajan roolia ryhmässä. Hän ystävystyy muiden lasten kanssa, mutta ystäviä on harvoin montaa samanaikaisesti. Tutkijat kuvaavat XXY-pojan yhteistyökykyiseksi.

Mikäli lapsella esiintyy kielellisen kehityksen ongelmia, on niihin hyvä puuttua jo varhaisessa vaiheessa, jolloin voidaan antaa puheterapiaa ja ohjeita vanhemmille siitä, miten he voivat jokapäiväisessä elämässä auttaa lapsensa puheen kehitystä.

## **Koulu, oppiminen**

XXY-pojat käyttäytyvät koulussa yleensä hyvin. Suurin osa heistä on ujoja ja hiljaisia ja he pyrkivät olemaan hyvässä yhteistyössä opettajiansa kanssa. Oppimisvaikeudet saattavat kuitenkin johtaa heidät vetäytymään hiljaiseen päiväunelmointiin. Jos opettajat eivät tunnista näiden lasten kielellisiä ongelmia, heidät helposti luokitellaan laiskoiksi ja ajatellaan, että he oppisivat jos vain viitsisivät yrittää. Hiljainen vetäytyvä lapsi voi lopulta olla niin hiljainen, että hänen olemassaoloon luokassa tuskin huomataan. Tällainen lapsi tarvitsisi kuitenkin erityishuomiota. Lapsella on usein ongelmia juuri kuullun asian muistamisessa. Vanhemmat ja opettajat voivat auttaa tässä käyttämällä näköhavaintoja muistiin tukena. Sanoja voi havainnollistaa piirroksilla tai liikkeillä, esim. pään nyökkäämisen liittäminen "kyllä"-sanaan tai pään pudistaminen samanaikaisesti "ei"-sanan kanssa.

XXY-poikien on usein vaikea löytää oikeita sanoja. Vanhemmat ja opettajat voivat jälleen auttaa esittämällä sanoille synonyymejä, samaa tarkoittavia sanoja. Voidaan myös ryhmitellä kokonaisuuksia, esim. opettamalla, että autot, polkupyörät, junat jne. ovat kulkuvälineitä, niiden avulla siirrytään paikasta toiseen.

Koulussa XXY-poikien on helpompi suoriutua monivalintatyyppisistä tehtävistä kuin sellaisista, joissa vastaus pitää kirjoittaa muodostaen itse lauseita. Monivalintatehtävien avulla saadaan paremmin käsitys siitä, mitä lapsi on oppinut. Vastaavasti kysymyksissä olisi suositeltavaa tarjota vaihtoehto sen sijaan, että esitetään ns. avoin kysymys. Siis ei kysytä: "Mitä haluaisit seuraavaksi tehdä?" vaan "Tekisitkö seuraavaksi matematiikan vai äidinkielen tehtävät?" Lapsen kykyä kertoa voidaan myös harjoittaa kyselyn avulla. Keskusteltaessa esim. koulupäivästä jatketaan aktiivisesti eteenpäin siitä, mitä lapsi on saanut kerrottua - "Oliko tänään mukava koulupäivä? Ketkä kaikki olivat paikalla? Tuntuiko matematiikan tehtävä vaikealta? Kysyitkö neuvoa opettajalta? Saitko kaikki laskutehtävät merkityiksi vihkoosi?" Vanhemmat voivat omalla esimerkillään kannustaa ja opettaa lastaan oikeaan ilmaisuun. Jos pieni lapsi osoittaa sormella lelua ja äänтелеe kehottavasti, äiti tai isä voi antaa lelun lapselle sanoen: "Kas tässä, tämä on kilpa-auto." Vastaavasti isomman lapsen kysäistessä: "Laitetaanko nämä tänne?", voisi vastaus olla: "Kyllä, me laitamme appelsiinit ostoskoriin." Selkeät ohjeet ja tärkeimpien asioiden toistaminen tarvittaessa helpottavat XXY-pojan koulutyöskentelyä. Koska liian vaikeaksi koettu oppimateriaali aiheuttaa luovuttamisen, on lapsen työskentelyä pidettävä silmällä ja tarvittaessa pyrittävä herättämään mielenkiinto uudelleen tai tarjottava apua vaikeuksissa.

## Nuoruusikä

Yleensä XXY-poikien murrosikä alkaa ikätovereiden tapaan. Normaalin kromosomiston omaavalla pojalla kivekset kasvavat murrosiän aikana vähitellen normaaliin aikuiskokoon. XXY-poikien kivekset jäävät pieniksi, vaikka siitin kasvaa normaalisti. Kivesten kyky tuottaa testosteronihormonia on liian vähäinen. Tämän seurauksena monet XXY-pojat, vaikka ovat keskimääräistä pitempiä, eivät ole lihasvoimaltaan ikätovereita vastaavia, eikä parta kasva. Myös muu karvoitus voi olla niukka tai puuttuva. Murrosikäkehityksen aikana monien poikien rinnat kasvavat jonkin verran. Tätä tilaa kutsutaan nimellä gynekomastia, ja tavallisesti se on joidenkin kuukausien kuluttua ohimenevä. Gynekomastiaa esiintyy XXY-pojilla hiukan enemmän kuin muilla pojilla. Joillakin XXY-pojilla rinnat voivat jäädä pysyvästi suurentuneiksi. Kuitenkin on arvioitu, että vain noin 10%:lla XXY-miehistä on tarvetta kirurgiseen toimenpiteeseen rintojen vuoksi. Murrosiässä aloitettu testosteronikorvaushoito lisää lihasvoimaa ja tuo enemmän esille miehisiä ulkonäköpiirteitä. Tätä hoitoa käsitellään erikseen vielä luvussa "Testosteronihoito".

Jos nuoren ympäristössä korostetaan fyysisiä, voimaan ja urheilullisuuteen liittyviä ominaisuuksia, kuten koulumaailmassa usein tehdään, voi tämä aiheuttaa ongelmia XXY-pojalle. Hauskannäköinen pitkä poika, joka ei pärjää jalkapallossa tai jääkiekossa voi joutua kiusauksen kohteeksi. Kilpailutilanteet ovat usein XXY-pojalle vaikeita. On kuitenkin muistettava, että vaikka XXY-pojilla on yhteisiä piirteitä, voivat yksilölliset erot olla suuriakin.

Jos XXY-diagnoosi selviää vasta murrosiässä, itsetuntovaikeudet voivat olla syvempiä. Oppimisongelmat on mahdollisesti luokiteltu laiskuudeksi, nuori on saattanut syrjäytyä jikätovereistaan ja masentua. Tästä syystä erityisesti ne nuoret, joiden diagnoosi on viivästynyt, on hyvä ohjata psykologisiin selvittelyihin, jolloin nuoren omat voimavarat saadaan kartoitettua ja tarvittaessa tukitoimet käynnistettyä.

## Testosteronihoito

Testosteronikorvaushoito käynnistetään useimmille, jos murrosiän kehitys ei etene normaaliin tapaan. Paitsi fyysisiä vaikutuksia, kuten lihasvoiman kasvu ja karvoituksen lisääntyminen, tällä hoidolla on myös psyykkisiä vaikutuksia. Miehisen ulkomuodon korostuminen pyrkii lisäämään itsetuntoa. Aktiivisuuden ja ulospäin suuntautuneisuuden lisääntymistä on myös kuvattu. Unentarpeen väheneminen, lisääntynyt keskittymiskyky ja ihmissuhteiden paraneminen on myös liitetty testosteronihoitoon. Vaste hoitoon on kuitenkin yksilöllinen, jotkut hyötyvät hoidosta selvästi ja toiset vähemmän. Hoidon aloittaminen kuuluu endokrinologiaan eli hormonitoimintaan erikoistuneen lääkärin tehtäviin.

Testosteronihoidolla on yleensä vain vähän sivuvaikutuksia. Pistokset voivat tuntua epämiellyttäviltä, ihon ärsyntyminen pistoskohdalla on harvinaista ja ohimenevää. Kuukausittaisina pistoksina annettavalle

testosteronihoidolle kehitellään suun kautta ja ihovoiteiden muodossa käytettäviä vaihtoehtoja. Hyvänlaatuinen eturauhasen liikakasvu, joka on tavallinen vanhenevien miesten ongelma, voi testosteronihoitoa saaville XXY-miehille ilmaantua normaalia aikaisemmin. Tästä syystä eturauhasen koko on syytä tutkia säännöllisin väliajoin lääkärintarkastuksen yhteydessä. Suurentunut eturauhanen voidaan tarvittaessa hoitaa pienehköllä kirurgisella toimenpiteellä.

## **Seksuaalisuus**

Ainoa selvä ero sekä teini-iässä että myöhemminkin XXY-miesten ja tavallisen kromosomiston omaavien miesten välillä on XXY-miesten mahdollinen vähäisempi kiinnostus vastakkaista sukupuolta kohtaan. Säännölliset testosteronipistokset voivat kuitenkin normalistaa kiinnostuksen. Joskus XXY-miehet arvelevat jo saaneensa tarvittavan hyödyn hormonihoidosta ja lopettavat sen. Tällöin kuitenkin esimerkiksi kiinnostus naissukupuolta kohtaan lähes aina vähenee, kunnes hoito jälleen aloitetaan.

## **Fertiliteetti**

Suurin osa XXY-miehistä on hedelmättömiä. Joissakin tapauksissa on kuitenkin mahdollista, että siemenneste on hedelmöittämiskykyistä, eli hedelmällisyyteen ei voi ottaa kantaa ilman siemennestetutkimusta. Tällä alueella tutkimus etenee nopeasti ja hoitavan lääkärin kanssa on hyvä keskustella, kun hedelmällisyyteen liittyvät kysymykset tulevat ajankohtaisiksi.

## **Terveydentila**

Muihin miehiin verrattuna XXY-miehillä on hieman suurempi taipumus ns. autoimmuunisairauksiin. Tällä tarkoitetaan sitä, että elimistö, yleensä tuntemattomasta syystä, alkaa muodostaa vasta-aineita omia kudoksiaan vastaan. Tunnetuin autoimmuunisairaus on insuliinipuutosdiabetes, muita ovat kilpirauhastulehdus (autoimmuunityreoidiitti) ja iho- ja niveleireita aiheuttava lupus erytematosus. Näihin sairauksiin on lääkehoito.

Suurentuneiden rintarauhasen syöpäriski on sama kuin naisilla, josta syystä rintojen säännöllinen tutkiminen on tarpeellista.

Mikäli säännöllistä testosteronihoitoa ei käytetä, saattaa osteoporoosin riski vanhemmiten lisääntyä. Osteoporoosissa luiden kalsiumpitoisuus vähenee, mikä lisää murtumariskiä.

## **Aikuisuus**

Joidenkin aikuisia koskevien tutkimusraporttien mukaan koulu- ja murrosiässä mahdollisesti esiintyneet ongelmat XXY-miehillä ovat suurimmaksi osaksi ohi viimeistään keski-iässä. Tässä vaiheessa XXY-miehet ovat kertoneet viettävänsä normaalia aikuisen elämää, aktiivisuus sekä työelämässä että vapaa-aikana on lisääntynyt ja ihmissuhteet toimivat aikaisempaa paremmin. Itse asiassa ehkä ainoa ero muihin miehiin on se, että XXY-mies on useammin naimaton. XXY ei ole este asepalvelukselle.

Aikuisten XXY-miesten kokemukset ovat rohkaisevia niille perheille, joilla on XXY-lapsi.